

26.11.2021

**Asia:** Lausuntopyyntö; Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta ja terveyteen liittyvän geneettisen analyysin suorittamisen edellytyksistä

**Viite:** VN/24821/2021

Invalidiliitto ry on fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajjärjestö. Liitto edistää ja kehittää fyysisesti vammaisten ja toimintaesteisten henkilöiden mahdollisuuksia osallistua, liikkua ja elää täysipainoista elämää. Invalidiliitossa on lähes 30 000 henkilöjäsentä ja 145 jäsenyhdistystä.

### **Yleistä**

Invalidiliitto katsoo, että lakiesitys säätelee vain joitain asiakysymyksiä eikä kokonaisuus hahmotu. Laissa Genomikeskuksen tehtävät ja toimivalta on määritelty sanamuodoiltaan suppeasti. Genomikeskuksen käyttämistä genomitietoa sisältävistä henkilörekistereistä ei tässä yhteydessä säädetä, mikä on lakiesityksen suurin heikkous. Vaikka kansalaisen suostumukselle sääntelyssä on annettu painoarvoa, niin epäselväksi jää genomitiedon hyödyntäminen suhteessa yksityisten terveysalan yritysten tai muiden kaupallisten toimijoiden toiminnassa.

Suomessa terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvosto PALKO antaa suosituksia korvattavasta terveydenhuollosta. Invalidiliiton mielestä tämä lakiesitys Genomikeskuksesta herättää kysymyksen, mikä merkitys lopulta on genomitiedon käsittelyllä ja onko tulossa PALKO:n rinnalle uusi terveydenhuollon korvattavuutta arvioiva elin? Tällöin riskinä on asiantuntijaorganisaatioiden tehtävien päällekkäisyys ja se, että molemmat elimet arvioisivat eri tavoin terveydenhuollon korvattavuuteen liittyviä kysymyksiä. Genomikeskuksen itsenäinen asema asiantuntijaelimenä aiheuttaa myös sen valvontaan liittyviä suuria haasteita. Odotamme, että Invalidiliiton näkemykset huomioitaisiin lain jatkovalmistelussa.

### **Lakiin kirjoitettava määritelmäsäännös**

Invalidiliitto huomauttaa, että laista puuttuu selkeä määritelmäsäännös, mitä genomitiedolla tarkoitetaan. Genomitiedon määritelmän avaaminen helpottaisi

26.11.2021

esimerkiksi henkilön antaman suostumuksen merkityksen arviointia. Lakiesityksen 7 §:n edellytys kirjallisen suostumuksen käyttöön silloin, kun geneettinen analyysi on genomilaajuinen, joka jää kansalaisella helposti epäselväksi, mitä tämä käytännössä tarkoittaa.

### **Harvinaissairauksien rekisteri perustettava!**

Lakiesityksen vaikutusarviointia koskevassa kohdassa 4.2.3 Muut yhteiskunnalliset vaikutukset, Perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät harvinaiset sairaudet todetaan aivan oikein, että ”erilaisia harvinaisia sairauksia ja vammoja tunnustetaan tällä hetkellä maailmassa arviolta 8000. Suomessa sairaus katsotaan harvinaiseksi, kun sitä sairastaa enintään viisi henkilöä 10 000:ta asukasta kohden. Näille henkilölle ja perheille oikean diagnoosin asettaminen on erityisen vaikeaa, joten täsmällisen diagnoosin saaminen ja siihen liittyvän tulkintajärjestelmän kehittäminen on ensiarvoisen tärkeää.” Lakiesityksestä käy lisäksi ilmi, että THL:n yhteyteen perustettava Genomikeskus olisi osa perustettavaa tulkintajärjestelmää, mikä auttaisi harvinaissairauksien diagnoosin saamisessa ja hoidon järjestämisessä sekä tähän tarkoitukseen luotavien variaatio- ja viitetietorekistereiden käytössä. Invalidiliitto pitää hyvänä sitä, että lakiesityksen vaikutusten arvioinnissa harvinaissairaiden asemaan on kiinnitetty erityistä huomiota.

Invalidiliitto on lausunut aiemmin YK:n vammaisoikeussopimuksen kansallisesta toimintaohjelmasta vuosille 2020 – 2023, jota VANE koordinoi. Invalidiliitto nosti esiin tarpeen luoda kansallinen harvinaissairauksien rekisteri, jolla on selkeä käyttötarkoitus ja lainsäädännöllinen pohja, kuten esimerkiksi kansallisella Näkövammarekisterillä. Invalidiliitto katsoo, että harvinaissairauksissa oikea-aikaisen diagnoosin saaminen, hoito ja kuntoutus sekä tutkimus ovat ensiarvoisen tärkeitä harvinaissairaana terveyden ja hyvinvoinnin sekä elämänlaadun varmistamiseksi. Useat sosiaaliturvaetuudet, kuten Kelan vaativa lääkinnällinen kuntoutus ja vammaisetuudet ovat sidoksissa diagnoosin saamiseen ja sairauden lääketieteelliseen todentamiseen. Invalidiliitto katsoo, että harvinaissairauksien rekisterin perustaminen edellyttäisi lainsäädännöllistä pohjaa, kuten asetuksen säätämistä.

### **Perinnöllisyysneuvonnan oma säännös ensiarvoisen tärkeä**

Invalidiliitto pitää kannatettavana, että lakiesityksessä oma säännös (10 §) koskee perinnöllisyysneuvontaa. Lakiesityksen mukaan aivan oikein ”neuvonnan päämääränä keskeisesti olisi henkilön tukeminen informoitujen ratkaisujen tekemiseen sekä kyvykkyyteen käsitellä analyysin tuloksena syntyvää tietoa.” Mikäli Genomikeskus Suomeen perustettaisiin, niin on turvattava ja huolehdittava riittävästä resursseista

26.11.2021

perinnöllisyysneuvonnassa. Perinnöllisyysneuvonta on ensiarvoisen tärkeää, jos ihmisen terveystiedoista selviää jokin perinnöllinen tai harvinainen sairaus ja sillä on vaikutuksia sukulaisiin tai muihin perheenjäseniin. Lakiesityksen perusteluissa kiinnitetään hyvin huomiota myös sukulaisiin ja perheenjäseniin ulottuviin vaikutuksiin. Tällä hetkellä Suomessa perinnöllisyysneuvontaa antavat koulutetut perinnöllisyyslääkärit ja perinnöllisyyshoitajat, joita on yliopistosairaaloissa. Invalidiliitto kannattaa lakiesityksessä pykälätasolle nostettua vaatimusta perinnöllisyysneuvontaa antavasta terveydenhuollon ammattilaisesta, jolla on tehtävän edellyttämä koulutus, muu riittävä ammatillinen pätevyys sekä asianmukaisen perinnöllisyysneuvonnan antamisen edellyttämät muut valmiudet.

### **YK:n vammaisoikeussopimus edellyttää tiedonkeruuta vammaisuudesta**

Lakiesityksestä käy ilmi YK:n vammaisoikeussopimuksen muutamia asiaan liittyviä artikloita. Invalidiliitto painottaa toisaalta vammaisten ihmisten itsemääräämisoikeutta oman geeniperimänsä hallinnoinnissa ja vapaaehtoisen suostumuksen merkityksen korostamista. Riittävän ja asianmukaisen tiedon saaminen on tärkeää, jotta ihminen voisi ja kykenisi arvioimaan haluaako saada tietoa omasta geeniperimästä eli mitä se tarkoittaa paitsi yksilölle itselle, myös hänen sukulaisilleen ja perheenjäsenilleen. Toisaalta YK:n vammaisoikeussopimuksen artikla 31 edellyttää vammaisuutta koskevien tietojen keruuta yksityisyyttä kunnioittaen vammaisten ihmisten hyvinvoinnin ja oikeuksien edistämiseksi.

YK:n vammaisoikeussopimuksen artiklan 1 (Tarkoitus) mukaan ”vammasiin henkilöihin kuuluvat ne, joilla on sellainen pitkäaikainen ruumiillinen, henkinen, älyllinen tai aisteihin liittyvä vamma, joka vuorovaikutuksessa erilaisten esteiden kanssa voi estää heidän täysimääräisen ja tehokkaan osallistumisensa yhteiskuntaan yhdenvertaisesti muiden kanssa.” Invalidiliitto katsoo, että harvinaissairaat kuuluvat YK:n vammaisoikeussopimuksen soveltamisalaan. Vaikka harvinaissairauksia on useita tuhansia ja harvinaissairaat ovat erittäin heterogeeninen ryhmä, niin pitkäaikaissairaus voi helposti vammauttaa YK:n vammaisoikeussopimuksessa kuvatulla tavalla. Vammalla ja sairaudella on tavallisesti se ero, ettei sairaus jätä pysyvää toiminnallista haittaa arkipäivän toiminnoissa. Toisaalta vammaisen voi sairastua esimerkiksi ohimenevään flunssaan.



26.11.2021

Helsingissä 26. marraskuuta 2021

**INVALIDILIITTO RY**

Janne Juvakka

Laura Andersson

toimitusjohtaja

yhteiskuntasuhdejohtaja

Lisätietoja: Henrik Gustafsson, lakimies, [henrik.gustafsson@invalidiliitto.fi](mailto:henrik.gustafsson@invalidiliitto.fi)